



# LAS MASTOCITOSIS

**Cuaderno de Información para el paciente**

**Centro de estudios de Mastocitosis de Castilla la Mancha (CLMast)**

**Red Española de Mastocitosis (REMA)**

**Hospital Virgen del Valle  
Complejo Hospitalario de Toledo  
Servicio de Salud de Castilla la Mancha (SESCAM)**

Luis Escribano, M.D., Ph.D  
Director  
Coordinador de la Red Española de Mastocitosis

Iván Álvarez Twose, M.D.  
Médico Adjunto

Laura Sánchez Muñoz, M.D., Ph.D.  
Médico Adjunto

NOTA: Esta versión del cuaderno de información para los pacientes ha sido elaborado en Centro de Estudios para las Mastocitosis del Hospital Virgen del Valle de Toledo y por la Red Española de Mastocitosis. La versiones anteriores (1994-2005) lo fueron en la Unidad de Mastocitosis del Hospital Ramón y Cajal. Su difusión es libre siempre que se cite expresamente la procedencia del mismo. Esta información han sido publicada en diversos artículos.

Copyright: Centro de Estudios de Mastocitosis de Castilla la Mancha, SESCAM, Hospital Virgen del Valle, Toledo. Red Española de Mastocitosis (REMA). Prohibida su divulgación sin citar expresamente la procedencia.

## Introducción

En el año 1984 se puso en marcha en el Servicio de Hematológica del Hospital Ramón y Cajal una Unidad de Diagnóstico y tratamiento de las mastocitosis (UMHRC). En el año 1993 se incorporaron los Servicios de Citometría y Hematología del Hospital Clínico Universitario de Salamanca. En el año 1999 el Servicio de Inmunología del Instituto de Salud Carlos III entró a formar parte del grupo. Finalmente, en el año 2003 se creó la Red Española de Mastocitosis (REMA) cuyo coordinador es el Dr. Luis Escribano. Otros grupos integrados en la REMA son: Departamento de Biología Molecular, Facultad de Ciencias, Universidad de Málaga, Málaga. Investigadora responsable: Prof. Francisca Sánchez Jiménez. Departamento de Farmacología, Facultad de Veterinaria, Universidad de Santiago de Compostela (USC), Lugo. Investigador responsable: Profesor Luis Botana. Servicios de Hematología y Dermatología, Hospital Universitario de Albacete, Albacete. Investigadora responsable: Dra. Sonia Herrero. Laboratorio de Aparato Digestivo, Institut Fundació d' Recerca Vall d' Hebron, Barcelona. Investigador responsable: Dr. Francisco Javier Santos Vicente. La REMA, por lo tanto, está formada por grupos multidisciplinario dedicados a los estudios clínicos sobre la enfermedad; así como a la investigación básica y aplicada en el campo de las mastocitosis. La Red dispone de todos los medios necesarios encaminados al diagnóstico y el tratamiento de la enfermedad con el objetivo primordial de que todos los pacientes con mastocitosis tengan acceso a la mejor calidad de vida posible y a los métodos más modernos para su diagnóstico y tratamiento.

El Gobierno de Castilla la Mancha y su Consejería de Sanidad han creado un Centro de Estudio de Mastocitosis en el Hospital Virgen del Valle de Toledo dependiente del Servicio de Salud de Castilla la Mancha (SESCAM)

Los pacientes que así lo deseen dispondrán de este nuevo Centro de Referencia, de libre acceso, que dispondrá de toda la infraestructura, personal y laboratorios para el desarrollo integral de la asistencia y la investigación sobre la enfermedad. Asimismo, estará abierto para pacientes de otros países.

Los pacientes han colaborado de forma activa en el desarrollo de la Unidad de Mastocitosis del Hospital Ramón y Cajal y lo están haciendo con el nuevo Centro. La creación de la Asociación Española de Mastocitosis (AEDEM) ([www.aedm.org](http://www.aedm.org)) ha representado uno de los mayores avances para el desarrollo de la atención a los pacientes. Sus principales funciones son: 1) Información a pacientes o familiares sobre los Centros de Excelencia y Referencia existentes en España. 2) Contactos con los responsables sanitarios para la dotación adecuada de los citados centros, tanto desde un punto de vista asistencial como de investigación. 3) Conversaciones con los responsables del Ministerio de Sanidad y Consejerías de Sanidad para el reconocimiento de las mastocitosis como enfermedades crónicas con las consecuencias que ello acarrea sobre medicamentos, desplazamientos y otros aspectos sociales. 4) Obtención de fondos para el desarrollo de programas de investigación básica y aplicada de la enfermedad.

Durante estos años el número de pacientes estudiados ha ido creciendo de forma progresiva. Actualmente controlamos de forma directa más de 700 casos, lo que nos convierte en el mayor centro de referencia del mundo y nos ha permitido adquirir una gran experiencia en el diagnóstico y el tratamiento de este grupo de enfermedades.

Por ser la mastocitosis una enfermedad poco frecuente, no es fácil que los pacientes puedan conseguir una información adecuada sobre la misma. El objetivo de este pequeño cuaderno es el de facilitar a nuestros pacientes una guía que les permita conocer los aspectos

más importantes de esta enfermedad y que responda, dentro de lo posible, a las cuestiones que con más frecuencia nos plantean en la consulta. Las enfermedades no son un problema exclusivo de los médicos, también de los pacientes. El paciente debe conocer su enfermedad y en el caso de las enfermedades poco frecuentes puede actuar como transmisor de información al personal sanitario sin experiencia directa en las mastocitosis. Para ello es necesario que disponga de un conocimiento exhaustivo adquirido a partir de la información transmitida por los expertos.

La información, un derecho de los pacientes, no siempre se comprende con claridad en las charlas periódicas que mantienen con su médico responsable. Con frecuencia, las características clínicas, diagnósticas y terapéuticas de una determinada enfermedad son difíciles de asimilar en una simple conversación aunque el médico esté convencido, muchas veces sin razón, de que sus explicaciones han sido amplias, sencillas y, por lo tanto, que el paciente las ha entendido perfectamente. Una prueba de ello es que el mismo paciente suele plantear las mismas cuestiones en sucesivas visitas.

Este cuaderno no pretende fomentar la automedicación de los pacientes. Todos los datos que se refieren a medicamentos tienen como única finalidad la información. En ningún caso los lectores deben tomar decisiones terapéuticas por su cuenta; por el contrario, deberán ponerse en contacto con un grupo especializado en mastocitosis para cualquier cambio en el tratamiento.

Primera versión, Madrid Octubre 1997, Hospital Ramón y Cajal

Actualizado en: Diciembre 1999, Mayo 2000, Octubre 2001, Abril 2002, Febrero 2004, Octubre 2004, Octubre 2005  
Agosto 2006, Marzo 2007, Centro de Estudios de Mastocitosis de Castilla la Mancha (CLMast), Hospital Virgen de Valle, SESCAM, Toledo

### **¿Qué son las mastocitosis?**

Un grupo de enfermedades que se caracterizan por un aumento, generalmente de pequeña magnitud, del número de mastocitos en diversos tejidos del cuerpo.

### **¿Qué es y dónde nace el mastocito?**

El mastocito es una célula de la sangre cuyas células madre se encuentran en la médula ósea y de allí pasan a la sangre y luego a los tejidos donde proliferan y maduran.

### **¿Para qué sirve el mastocito?**

El mastocito interviene sobre todo en funciones que tienen que ver con la alergia, pero también desempeña un papel importante en la inflamación y en la defensa del organismo contra los parásitos y algunas bacterias. Además, el mastocito interviene en la curación de las heridas, en la formación de las cicatrices y en la defensa frente a ciertos tumores.

### **¿Que ocurre cuando se estimula el mastocito?**

El mastocito se puede estimular por diversos mecanismos sin necesidad de que exista una mastocitosis. Es más, la mastocitosis es la causa menos común de estimulación mastocitaria. Cuando un enfermo padece una alergia de cualquier tipo como el asma, las alergias en la piel u otras, el mastocito se estimula y libera una serie de potentes sustancias que contiene en sus gránulos y que son las responsables de muchos síntomas que aparecen en estas enfermedades. La urticaria aguda o crónica, que consiste en la aparición de manchas rojas en la piel generalmente con mucho picor, es una de estas enfermedades y **NO DEBE CONFUNDIRSE CON LAS MASTOCITOSIS**

### **¿Que sucede en las mastocitosis?**

En estas enfermedades se produce un aumento de los mastocitos en una o más zonas del cuerpo. Por lo general, la piel es la región que se afecta con más frecuencia; si bien, los mastocitos suelen aumentar en otros tejidos como la médula ósea, el hueso y el tubo digestivo. Las lesiones de la piel son manchas de color marrón oscuro a veces violáceo. Son de tamaño variable entre 0,1 y 3 cm y el número puede ser escaso o afectar a casi toda la superficie corporal.

### **¿La mastocitosis es una enfermedad hereditaria?**

Las mastocitosis no son enfermedades hereditarias aunque existe un pequeño porcentaje de casos en los que están afectados varios miembros de una misma familia.

### **¿Es la mastocitosis una enfermedad contagiosa?**

No.

### **¿Existe un solo tipo de mastocitosis?**

No.

Las mastocitosis son un grupo heterogéneo de enfermedades que se distinguen por sus síntomas, la cantidad de mastocitos, el número de órganos afectados y otros muchos aspectos. Es decir, las mastocitosis se parecen entre sí por el hecho de que la célula alterada es el mastocito, pero difieren en casi todo lo demás. La piel es el órgano que se afecta con más frecuencia.

Existen mastocitosis que aparecen en los niños, desde el nacimiento hasta los 3-4 años, y otras que aparecen en los adultos.

### **Tipos de mastocitosis en los niños:**

#### 1. Mastocitoma solitario

Una sola lesión (a veces dos o tres) en la piel, generalmente en las extremidades. Puede producir picor y a veces pueden aparecer pequeñas vesículas o ampollas sobre ella. Generalmente esto sucede cuándo se rasan las lesiones. Es una forma benigna y que desaparece espontáneamente al cabo de unos años.

#### 2. Urticaria pigmentosa.

Es la forma más frecuente. Suele aparecer en los primeros meses de la vida (a veces el niño nace con las lesiones). Los síntomas varían mucho de unos casos a otros. La mayor parte de las veces se desencadenan por emplear agua caliente para el baño o la ducha, por frotar las lesiones (por ejemplo al secar con una toalla), por la fiebre y por la dentición. Habitualmente los síntomas son más intensos durante los primeros uno o dos años y van disminuyendo progresivamente.

La posibilidad de curación es superior al 85% aunque la evolución no se puede predecir sin realizar pruebas especiales de las que informamos a los padres en la Unidad de Mastocitosis. En este documento informativo no se ofrecen datos específicos sobre el tratamiento, excepto en lo que se refiere a la necesidad de emplear agua tibia (casi fría) para el baño y la ducha, no frotar jamás con la toalla para el secado que debe finalizarse con un secador de pelo con aire templado (nunca caliente).

#### 3. Mastocitosis cutánea difusa

Es una forma muy poco frecuente (menos del 1% de las mastocitosis de los niños) pero la más complicada de tratar. Es imprescindible que estos niños sean diagnosticados lo más rápido posible y que acudan a unidades especializadas para comenzar el tratamiento de forma urgente. En relación con el pronóstico, éste es similar al de la urticaria pigmentosa.

Todos los niños deben ser vigilados de forma estricta para controlar la evolución de las lesiones de la piel y de los síntomas. **NO DEJE DE ACUDIR A SU CENTRO DE REFERENCIA HASTA QUE EL MEDICO LES ASEGURE QUE SE HA PRODUCIDO LA CURACIÓN TOTAL.**

### Tipos de mastocitosis en los adultos

La forma más frecuente es la llamada mastocitosis sistémica indolente caracterizada por afectación de la piel, la médula ósea, el tubo digestivo y el hueso. Sin embargo en todos estos tejidos el aumento de mastocitos es muy pequeño; es decir, es una enfermedad muy poco proliferativa.

Los síntomas son muy variables, el más frecuentes es el picor en la piel, mientras que es más raro el enrojecimiento del pecho y la cara, el dolor abdominal o la diarrea.

Si usted padece una mastocitosis, **NO BUSQUE ARTÍCULOS SOBRE LA ENFERMEDAD EN INTERNET.** La mayor parte de ellos se refieren a las formas agresivas de la enfermedad. **SI TIENE ALGUNA DUDA, CONSULTE CON**

**NOSOTROS.** Una vez que le hagamos las pruebas necesarias le diremos qué tipo de mastocitosis padece, el tratamiento más adecuado y el pronóstico.

**¿Necesitan una alimentación especial los niños con mastocitosis?**

NO

Frecuentemente los niños son sometidos a dietas estrictas de las que se excluyen los alimentos llamados “liberadores de histamina”. Sin embargo, debe tenerse en cuenta que los niños pueden hacer una **DIETA COMPLETAMENTE NORMAL** con las mismas normas que siguen los pediatras en los niños sin mastocitosis. Cuando un niño con mastocitosis tiene algún tipo de reacción adversa a un alimento, lo más probable es que se trate de un problema alérgico asociado. En estos casos debe consultar con un Centro de Referencia.

**¿Hay problemas para vacunar a los niños con mastocitosis?**

NO

Los niños con mastocitosis deben seguir los programas habituales de vacunación. Únicamente en aquellos con síntomas importantes cuando les corresponda una vacuna determinada podrá retrasarse el calendario de vacunación. Sí es aconsejable tratar con antihistamínicos durante 2-3 días por si apareciera fiebre que puede dar lugar a la activación de los mastocitos y a la aparición de síntomas. En caso de duda deben consultar con un Centro de Referencia.

**¿Cuales son los síntomas y signos que pueden aparecer en las mastocitosis del adulto?**

Cada caso presenta unos síntomas propios. Algunos pacientes sólo tienen lesiones en la piel que no les producen ninguna alteración, aunque a veces pueden padecer picores en la época de calor, al ducharse o bañarse con agua caliente o cuando la temperatura ambiente es baja. En otros casos, aún con el mismo número de mastocitos y con el mismo tipo de mastocitosis, se puede producir picor en la piel más o menos fuerte, mareos, sensación de vértigo, sensación de subida de calor a la cara con enrojecimiento, dolor abdominal, náuseas, vómitos, subidas o bajadas de la tensión arterial.

Todos estos síntomas se pueden controlar con un tratamiento adecuado y es excepcional que persistan si el tratamiento se lleva a cabo en un Centro de Referencia

**¿Existe alguna relación entre la intensidad de los síntomas y el número de mastocitos?**

No siempre. Es habitual observar que algunos pacientes con una elevación ligera del número de mastocitos tienen síntomas muy llamativos, mientras que otros con una cantidad mucho mayor de mastocitos apenas tienen síntomas o no tienen ninguno. Es decir, la intensidad de los síntomas no siempre guarda una relación directa con el grado de afectación existente en la enfermedad.

**¿Las mastocitosis pueden dar lugar a complicaciones graves?**

Sí

Sin embargo, un alto porcentaje de casos no tiene ningún tipo de complicación con ninguno de los posibles desencadenantes que se citan a continuación. El problema es que no disponemos de pruebas específicas que nos permitan determinar con antelación si un determinado paciente es o no sensible a un agente determinado. Los pacientes con mastocitosis deben tener precaución especial con:

:

1. La anestesia general
2. Los estudios radiológicos con contraste
3. La toma de aspirina (o cualquier medicamento que contenga ácido acetil salicílico). La aspirina tiene la capacidad de bloquear la liberación de ciertas sustancias producidas por el mastocito (prostaglandinas) y, por lo tanto, puede emplearse para el tratamiento de las mastocitosis. Sin embargo, este mismo medicamento puede inducir liberación masiva de mediadores mastocitarios y poner en peligro la vida de los pacientes.
4. Los llamados antiinflamatorios no esteroideos (también conocidos como antirreumáticos).
5. Las picaduras de abejas o avispas
6. La morfina y sus derivados

**NOTA 1. Repase todos los medicamentos que ha tomado para el dolor y tenga preparada la lista para su primera visita a nuestro Centro. Le podemos enviar por correo electrónico un cuestionario para que le resulte más fácil. Es muy importante que nos diga si ha tenido o no algún tipo de reacción al tomar cualquier medicina.**

**NOTA 2. Una vez estudiado por nosotros el paciente dispondrá de un informe en el que se especificarán los medicamentos que puede o no puede tomar**

### **¿Existen soluciones para prevenir estas complicaciones?**

Si

El Centro de Estudios de Mastocitosis dispone de protocolos específicos de prevención que pueden solicitar el médico responsable o el paciente. Se los enviaremos para evitar retrasos por correo electrónico; si no fuera posible, le serán enviados por FAX o entregados personalmente cuando acuda a nuestra consulta.

1. **Anestesia general:** seguir las indicaciones incluidas en el protocolo de anestesia general que entregamos a todos nuestros pacientes.
2. **Estudios radiológicos con contraste:** seguir las indicaciones del protocolo citado más arriba
3. **Picaduras de insectos (VER PROTOCOLOS)**  
La mayoría de los pacientes con mastocitosis no tienen reacciones graves con las picaduras de insectos. Sólo aquellos casos **CON HISTORIA DE REACCIONES ANAFILÁCTICAS TRAS PICADURAS DE INSECTOS** deben llevar consigo jeringas autoinyectables con adrenalina, que deberán administrarse por vía subcutánea siguiendo las instrucciones de su médico. En cualquier caso, deberán acudir a un hospital. **NUNCA SE ADMINISTRARÁ ADRENALINA EN CASOS CON REACCIONES MODERADAS O LEVES SIN HIPOTENSIÓN.** Para mayor información deben consultarse los protocolos del su Centro de Referencia

### **¿Qué tipo de tratamientos pueden ser útiles en las mastocitosis?**

1. Medicamentos que bloquean la unión de la Histamina a sus receptores. Constituyen los medicamentos más clásicos y hay dos tipos, los inhibidores de los receptores H1 y aquellos

que inhiben los receptores H2. De forma didáctica, se puede decir que su función consiste en impedir que la histamina se una a sus receptores evitando que se pongan en marcha las reacciones adversas mediadas por esta sustancia.

2. Medicamentos que, al menos teóricamente, son capaces de “estabilizar” la membrana del mastocito bloqueando de forma más o menos intensa la liberación de los mediadores que producen estas células. Un ejemplo es el cromoglicato de sodio.

3. Medicamentos que inhiben la síntesis de prostaglandinas por el mastocito. Las prostaglandinas son sustancias biológicamente muy activas y responsables de un buen número de los síntomas que pueden aparecer en las mastocitosis. Entre estos medicamentos se encuentran la aspirina y los antiinflamatorios no esteroideos (que no contienen prednisona). Como se explicó mas arriba, estas sustancias pueden ser potencialmente peligrosas y sólo pueden ser empleadas bajo un estricto control médico.

4. EL PUVA. Las radiaciones ultravioletas junto con la administración de oxoralenos pueden ser útiles en el tratamiento de las lesiones cutáneas de las mastocitosis y en el control del picor. Este tratamiento sólo puede hacerse en Centros especializados y bajo un estricto control médico. Deben saber que este tipo de radiación aumenta las posibilidades de padecer cáncer de piel.

### **¿Es necesario que los pacientes con mastocitosis acudan de forma regular a las Unidades Especializadas?**

Deberían ser controlados de forma directa (acudiendo a una Unidad especializada) o indirecta (Su médico se puede poner en contacto con nosotros). Esto es cierto no sólo para los adultos, también para los niños. Existe la creencia errónea de que todos los niños con mastocitosis se curan: esto no es cierto. En un bajo porcentaje no establecido por ahora, pueden evolucionar hacia una forma del adulto, aunque ello no supone por si mismo un dato de gravedad, tenemos pacientes con más de 70 años en los cuáles la mastocitosis apareció en el nacimiento. Por lo tanto los niños que padecen esta enfermedad deben ser controlados al menos cada 6 meses hasta que exista una clara evidencia de que su enfermedad ha desaparecido o, bien, para diagnosticar de forma precoz su evolución hacia una forma del adulto.

**NOTA 1: Como regla general, en ningún caso el paciente debe automedicarse ni seguir los consejos de otros enfermos con la misma enfermedad. Un medicamento útil en unos casos puede ser altamente perjudicial en otros.**

**NOTA 2: Si usted o si su hija (o) va a ser intervenido quirúrgicamente, póngase en contacto con la Unidad de Mastocitosis. Aprovecharemos la intervención para realizar la biopsia de la médula ósea y, si fuera necesario, de la piel. Esto es especialmente importante en el caso de los niños a quienes se realice adenoidectomía o amigdalectomía, ya que podremos estudiar sus mastocitos en esos tejidos.**

### **¿Cuál es el pronóstico de las mastocitosis del adulto?**

El Hospital Virgen del Valle será Centro de Referencia para todas las formas de la enfermedad; por ello y sobre la base de los más de 275 casos de adultos directamente controlados por nosotros de forma prospectiva, podemos afirmar que la mayor parte de las mastocitosis de los adultos con lesiones en la piel tienen un buen pronóstico. Aconsejamos

que los pacientes no lean artículos en Internet dado que muchos de ellos están publicados por grupos que son centros de referencia para otras formas poco comunes de la enfermedad, sin lesiones en la piel, cuyo pronóstico es diferente.

Disponemos de toda la información sobre el pronóstico de cada forma de la enfermedad y los pacientes son informados personalmente una vez que se acuden a nuestra consulta y que se ha realizado el diagnóstico completo.

## CONTACTE CON NOSOTROS

**Centro de Estudios de Mastocitosis de Castilla a Mancha (CLMast)**

**Hospital Virgen del Valle**

**Red Española de Mastocitosis (REMA)**

Carretera de Cobisa s/n

Toledo E-45071, Spain

Contacts: Iván Álvarez-Twose, MD

E: [ivana@sescam.jccm.es](mailto:ivana@sescam.jccm.es)

Luis Escribano, MD, PhD

E: [lescribanom@sescam.jccm.es](mailto:lescribanom@sescam.jccm.es)

Laura Sánchez Muñoz

E: [ismunoz@sescam.jccm.es](mailto:ismunoz@sescam.jccm.es)

Phone: +34-925269200 (Ext 49335, 49336)

Urgencias 24 horas: +34-638226196

Dr. Escribano: 638226228

**Consulta y urgencias:** [consultaclmast.cht@sescam.jccm.es](mailto:consultaclmast.cht@sescam.jccm.es)

**Secretaría** (citas, envío de documentación, preguntas sobre órdenes de canalización, y cualquier asunto no relacionado con problemas médicos):

[secretariaclmast.cht@sescam.jccm.es](mailto:secretariaclmast.cht@sescam.jccm.es)

**Teléfono taxis de Toledo**

925255050

**Asociación Española de Pacientes con Mastocitosis (AEDM)**

[www.aedm.org](http://www.aedm.org)